

Место для баллов:

Код:

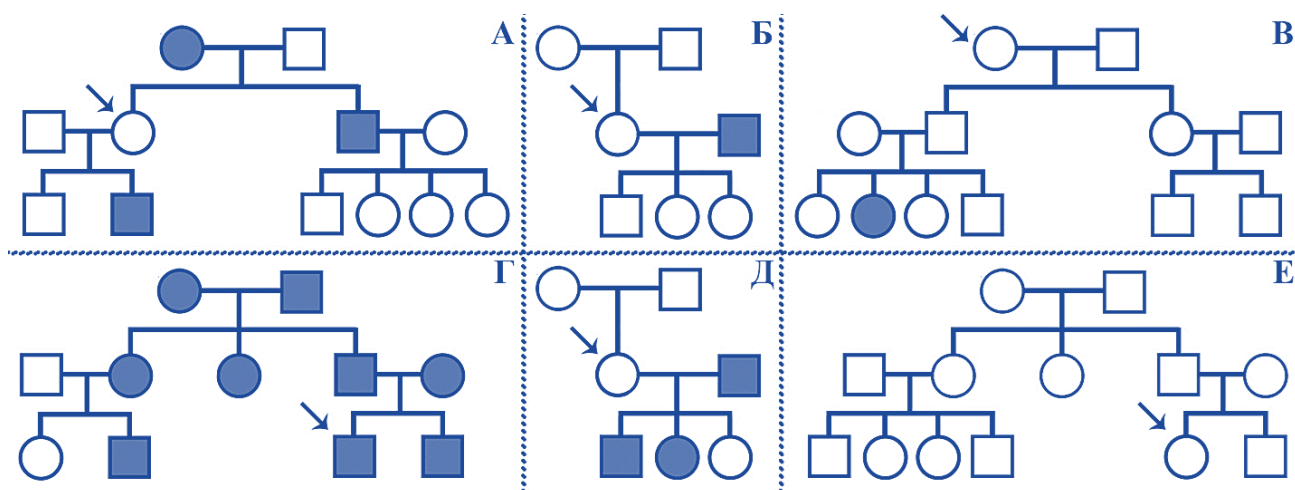
КАБИНЕТ № 2
МОЛЕКУЛЯРНАЯ И ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА
(30 баллов)

Продолжительность выполнения задания – 1 час 30 минут (90 минут).

ЗАДАНИЕ 1
МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА
(17 баллов)

Итак, мы попали в медицинскую лабораторию, где молодые ученые Семён и Алексей активно изучают серповидноклеточную анемию. Серповидноклеточная анемия – тяжелое моногенное заболевание, из-за которого эритроциты имеют аномальную серповидную форму, из-за которой часто затрудняется кровоток, что приводит к гибели организмов. Однако, при своевременной диагностике заболевания есть возможность вовремя оказать помощь. Для этого Семён и Алексей собрали данные о генеалогии шести семей, чтобы выяснить, насколько высоки риски появления в этих семьях детей с данным заболеванием.

Давайте вместе с учеными посмотрим на генеалогические деревья этих семей, в которых прослеживались случаи проявления данного заболевания (больные особи закрашены).



1.1 Исходя из представленных деревьев определите и напишите ниже тип наследования серповидноклеточной анемии.

(1 балл)

1.2 Обратите внимание на членов семей, отмеченных на рисунке стрелочками. Какие генотипы могут быть у этих людей (для обозначения аллелей генотипа используйте буквы А/а)

Семья А – _____	(0,5 балла)
Семья Б – _____	(0,5 балла)
Семья В – _____	(0,5 балла)
Семья Г – _____	(0,5 балла)
Семья Д – _____	(0,5 балла)
Семья Е – _____	(0,5 балла)

1.3 Исходя из представленных генеалогических деревьев можно предположить, что вероятность появления у женщины, отмеченной стрелкой, и её мужа из семьи А большого серповидноклеточной анемией сына составит

%	(1 балл)
---	----------

1.4 Исходя из представленных генеалогических деревьев можно предположить, что вероятность появления у женщины, отмеченной стрелкой, и её мужа из семьи Д двух здоровых дочерей составит

%	(1 балл)
---	----------

1.5 Семён и Алексей были удивлены, что столько семей обратилось к ним с вопросами об этом заболевании, хотя они думали, что серповидноклеточная анемия встречается в нашем регионе нечасто. И тут Семён воскликнул: «А давай проведем секвенирование последовательностей гена, кодирующего β-цепь гемоглобина А, изменения в котором как раз и приводят к формированию аномальной формы эритроцитов!» Ученые получили образцы ДНК от 50 пациентов и занесли данные о фенотипе и последовательности первых 60 нуклеотидов изучаемого гена в таблицу 1, расположенную ниже. Цифрами 1 и 2 в колонке «Последовательность» обозначены прочтения с двух гомологичных хромосом каждого пациента, а именно кодирующих последовательностей в направлении от 5' до 3'.

Заполните колонку «Генотип», написав генотип каждого пациента
(5 баллов – по 0,1 за каждый верно указанный генотип)

Таблица 1 – Результаты секвенирования последовательностей гена, кодирующего β-цепь гемоглобина А

№	Фенотип	Последовательность	Генотип
1	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	

№	Фенотип	Последовательность	Генотип
2	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
3	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
4	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
5	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
6	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
7	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
8	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
9	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
10	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
11	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
12	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
13	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
14	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
15	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
16	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
17	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	

№	Фенотип	Последовательность	Генотип
18	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
19	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
20	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
21	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
22	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
23	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
24	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
25	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
26	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
27	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
28	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
29	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
30	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
31	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
32	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
33	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	

№	Фенотип	Последовательность	Генотип
34	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
35	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
36	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
37	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
38	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
39	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
40	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
41	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
42	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
43	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
44	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
45	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
46	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
47	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
48	здоров	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gag gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	
49	болен	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	

№	Фенотип	Последовательность	Генотип
50	болен	1. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac 2. atg gtg cac ctg act cct gtg gag aag tct gcc gtt act gcc ctg tgg ggc aag gtg aac	

1.6 Приведите ниже последовательность ДНК для доминантной аллели, а также результат трансляции данного фрагмента ДНК. Для этого используйте таблицу генетического кода, расположенную ниже.

Ответ:

	(1,5 балла)
--	-------------

1.7 Приведите ниже последовательность ДНК для рецессивной аллели, а также результат трансляции данного фрагмента ДНК. Для этого используйте таблицу генетического кода, расположенную ниже.

Ответ:

	(1,5 балла)
--	-------------

		Second Position				Third Position
		T	C	A	G	
First Position	T	TTT } Phe TTC } TTA } Leu TTG }	TCT } TCC } Ser TCA } TCG }	TAT } Tyr TAC } TAA } STOP TAG } STOP	TGT } Cys TGC } TGA } STOP TGG } Trp	
	C	CTT } CTC } Leu CTA } CTG }	CCT } CCC } Pro CCA } CCG }	CAT } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGT } CGC } Arg CGA } CGG }	
	A	ATT } ATC } Ile ATA } ATG } Met	ACT } ACC } Thr ACA } ACG }	AAT } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGT } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	
	G	GTT } GTC } Val GTA } GTG }	GCT } GCC } Ala GCA } GCG }	GAT } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGT } GGC } Gly GGA } GGG }	

1.8 Проанализировав последовательности, кодирующие оба варианта β -цепи гемоглобина А назовите наиболее точно, какой тип генной мутации повлиял на это.

(1 балл)

1.9 Семён был очень доволен полученными результатами, а вот Алексей был уверен, что необязательно было использовать секвенирование, чтобы определить генотипы пациентов. Предложите два любых альтернативных метода, с помощью которых можно было добиться необходимого результата

(2 балла)

ЗАДАНИЕ 2
ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА
(13 баллов)

На одном ученые сошлись точно: нужно проанализировать выборку из 50 пациентов методами популяционной генетики.

2.1 Давайте вместе с ними посчитаем и напомним ниже количество пациентов с генотипами АА, Аа и аа.

Ответ:

АА – _____	(0,5 балла)
Аа – _____	(0,5 балла)
аа – _____	(0,5 балла)

2.2 Можно ли сказать о популяции с таким количеством особей каждого генотипа, что она находится в равновесии Харди-Вайнберга. Почему?

Ответ:

(1,5 балла)

2.3 Рассчитайте частоты доминантной и рецессивной аллели для выборки пациентов.

Ответ:

(2 балла)

2.4 Семён и Алексей были очень довольны своим исследованием, а особенно рады тому, что они могут помочь людям с заболеванием и дать советы носителям серповидноклеточной анемии. Страшно представить, что бы было, если бы медицина не была так развита, и у людей с заболеванием не было шансов на счастливую и долгую жизнь... Но это же ученые! Их хлебом не корми, дай что-нибудь представить. И вот представили Семён остров Невезения (а не везло на нём всем, потому что там хороших врачей и секвенаторов не было). Представьте и вы популяцию размером в 1000 человек, в которой частоты аллелей такие же, как вы рассчитали в предыдущем вопросе. Распишите ход решения для расчета частот доминантной и рецессивной аллели в следующем поколении этой популяции, если все больные серповидноклеточной анемией не смогут дожить до половозрелого возраста и участвовать в размножении (допустим, что данная популяция панмиктическая и мутации и аллели не мутируют).

Ответ:

	(3 балла)
--	-----------

2.5 «А интересный мысленный эксперимент получился!» – сказал Семён. «Интересный, только вот не правдоподобный! Во-первых, мы наших пациентов лечим, и у нас никто не умирает. А во-вторых, да разве может такое быть, чтобы аллели не мутировали, превращаясь один в другой!» – всё не успокаивался Алексей. «А ведь и правда... И нам хорошо бы понимать, как поменяется вероятность встречаемости серповидноклеточной анемии в следующем поколении», – согласился Семён. И тогда решили ученые провести ещё один эксперимент и рассчитать частоты аллелей в следующем поколении, взяв в качестве начальных значений частоты аллелей, которые вы вместе с ними рассчитали в задании 2.3, опираясь на данные секвенирования. Раздобыв информацию, Алексей выяснил, что доминантный аллель мутирует, превращаясь в рецессивный, с частотой 0,00003, а рецессивный аллель мутирует, превращаясь в доминантный с частотой 0,00001. «Смотри, сильно не округляй

значения, тут это очень важно!» – напомнил Алексей. «Я знаю», – уверенно сказал Семён и приступил к решению. Давайте вместе с Семёном и Алексеем посчитаем частоты аллелей, которые будут получены в следующем поколении, вследствие появления мутаций. Распишите ход решения.

Ответ:

	(3 балла)

2.6 Учитывая полученные частоты аллелей, посчитайте, сколько больных детей появится в следующем году по всей стране, если ожидается рождение 59 тысяч младенцев.

Ответ:

	(2 балла)